

## همراهی نشانگان پولند با اختلال در خودماندگی: گزارش موردی

دکتر میترا حکیم شوشتری<sup>1</sup>، دکتر فروزان الیاسی<sup>2</sup>، دکتر آزیتا تواسلی<sup>3</sup>

### Association between Poland Syndrome and Autistic Disorder: A Case Report

Mitra Hakim Shooshtari \*, Foroozan Elyasi <sup>a</sup>, Azita Tavasoli <sup>b</sup>

#### Abstract

**Objectives:** The aim of the current study was to report associated problems of Poland Syndrome in a patient.

**Method:** A 5 years old son affected to Poland Syndrome was accurately assessed.

**Results:** The results showed the patient had communication, verbal and behavioral problems besides Poland Syndrome. Also, he received attention deficit hyperactivity disorder diagnosis and had seizure history. After accurate assessment, autistic disorder was diagnosed and occupational and speech therapy was prescribed besides treating seizure and symptoms of other problems.

**Conclusion:** When a patient is being referred because of hyperactivity, s/he should be accurately evaluated and assessed for other psychiatric problems.

**Key words:** Poland syndrome; autistic disorder; case report

[Received: 25 May 2010; Accepted: 12 September 2010]

#### چکیده

**هدف:** هدف پژوهش حاضر، گزارش مشکلات همراه نشانگان پولند در یک آزمودنی بود. **روش:** یک پسر پنج ساله مبتلا به نشانگان پولند مورد بررسی عمیق قرار گرفت. **یافته‌ها:** بررسی سوابق نشان داد آزمودنی افزون بر نشانگان پولند، مشکلات ارتباطی، کلامی و رفتاری زیادی داشته، به دلیل تحرک زیاد تشخیص اختلال بیش‌فعالی - کمبود توجه گرفته و سابقه تشنج هم داشته است. پس از ارزیابی دقیق، تشخیص اختلال در خودماندگی داده شد و برای درمان، افزون بر درمان تشنج و درمان نشانه‌ای برخی دیگر از مشکلات، کاردرمانی و گفتاردرمانی نیز تجویز شد. **نتیجه‌گیری:** در مواردی که کودکان با نشانه پرتحرکی مراجعه می‌کنند، باید از نظر وجود سایر اختلال‌های روانپزشکی نیز مورد ارزیابی دقیق قرار گیرند.

**کلیدواژه:** نشانگان پولند؛ اختلال در خودماندگی؛ گزارش موردی

[دریافت مقاله: 1389/3/4؛ پذیرش مقاله: 1389/6/21]

<sup>1</sup> فوق تخصص روانپزشکی اطفال، دانشیار دانشگاه علوم پزشکی تهران. مرکز تحقیقات بهداشت روان. تهران، خیابان ستارخان، خیابان شهید منصوری، مرکز تحقیقات بهداشت روان، انستیتو روانپزشکی تهران. دورنگار: 021-66506853 (نویسنده مسئول) E-mail: mitra\_hakim2000@yahoo.com<sup>2</sup> روانپزشک، استادیار دانشگاه علوم پزشکی مازندران؛<sup>3</sup> فوق تخصص اعصاب اطفال، استادیار دانشگاه علوم پزشکی تهران.

\* Corresponding author: Child and Adolescent Psychiatrist, Associate Prof. of Tehran University of Medical Sciences, Mental Health Research Center. Tehran Psychiatric Institute, Mansoori Alley, Niayesh St., Sattarkhan St., Tehran, Iran, IR. Fax: +9821-66506853. E-mail: mitra\_hakim2000@yahoo.com; <sup>a</sup> Psychiatrist, Assistant Prof. of Mazandaran University of Medical Sciences; <sup>b</sup> Child Neurologist, Assistant Prof. of Tehran University of Medical Sciences.

## مقدمه

نشانگان پولند<sup>1</sup> یک ناهنجاری رشدی در قفسه سینه است که با نبود عضله پکتورالیس ماژور<sup>2</sup> و چسبندگی انگشت‌ها در همان طرف مشخص می‌شود. گاهی مشکل در موه‌های زیر بغل و رشد پستان در همان طرف (در دختران) (فوکین<sup>3</sup> و رویسک<sup>4</sup>، 2002) و آتروفی دنده‌های دوم تا پنجم در همان طرف (جوجینگ<sup>5</sup>، گنجی<sup>6</sup>، گاسر<sup>7</sup> و واسلسکیو<sup>8</sup>، 1999) نیز دیده می‌شود. به‌ندرت ناهنجاری‌های شدیدتر قفسه سینه، مانند پکتوس کاریناتوم<sup>9</sup>، پکتوس اکس کواوتموم<sup>10</sup>، اسکولیوز<sup>11</sup> و فتق ریه‌ها نیز دیده می‌شود.

این نشانگان نخستین بار در سال 1822 به‌وسیله آلفرد پولند، کالبدشناس<sup>12</sup> و جراح، هنگام تشریح یک جسد، تعریف و به نام او، نشانگان پولند نامیده شد (فاتانگار<sup>13</sup>، لنگدون<sup>14</sup> و کلاسپر<sup>15</sup>، 2003). هیپوپلازی<sup>16</sup> شریان زیرترقوهای و شاخه‌های آن را دلیل ایجاد این ناهنجاری‌های رشدی می‌دانند. این اختلال حدود هفته ششم جنینی شکل می‌گیرد. بررسی‌ها بروز آن را تصادفی گزارش کرده‌اند (سانتوس<sup>17</sup> و رودریگوئز<sup>18</sup>، 2008) و شکل‌های مادرزادی آن، شایع‌تر از انواع خانوادگی و فامیلی است. شیوع آن در مردان سه‌برابر زنان است و سمت راست بدن دوبرابر بیشتر گرفتار می‌شود. میزان بروز این اختلال از یک در 7000 تا یک در 100000 تولد زنده گزارش شده است (فوکین و رویسک، 2002). اگرچه سبب‌شناسی این اختلال روشن نیست، نوعی آمادگی ارثی برای ایجاد اختلال عروقی در جنین، نظریه اصلی در این خصوص است (سانتوس و رودریگوئز، 2008). البته باید توجه داشت که ژنتیک را نمی‌توان تنها عامل در ایجاد این اختلال دانست، زیرا گاهی تنها یکی از دوقلوها به این نشانگان مبتلا می‌شود (فوکین و رویسک، 2002).

در موارد زیادی این نشانگان همراه با سرطان‌های خون و تومورهای توپر<sup>19</sup> است. در مورد همراهی این اختلال با بدخیمی‌ها، احتمالاً سازوکار مولکولی ایجادکننده ناهنجاری فیزیکی، فرد را مستعد ابتلا به سرطان نیز می‌سازد (کورت<sup>20</sup>، دمیریاس<sup>21</sup>، آلتوکا<sup>22</sup>، اکین<sup>23</sup> و سلنک<sup>24</sup>، 2006). اگرچه بدخیمی‌های خونی، شایع‌ترین موارد بدخیمی همراه هستند، مواردی از همراهی این نشانگان با تومور معده (همان‌جا)، سرطان سینه (ژنگ<sup>25</sup> و همکاران، 2008)، سرطان لوزه و زبان با گسترش<sup>26</sup> به گردن (گرلینگر<sup>27</sup>، جرای<sup>28</sup>، لوژبر<sup>29</sup> و پیتل<sup>30</sup>،

2007) و سرطان ریه (آن<sup>31</sup>، پارک<sup>32</sup> و پارک، 2000) نیز گزارش شده است. همراهی نادر این نشانگان با ناهنجاری غده هیپوفیز و نبود هورمون رشد (لاریزا<sup>33</sup> و مقنی<sup>34</sup>، 1990) و به‌ندرت در موارد شدیدتر، مشکل در رشد بازو، مهره‌ها و کلیه‌ها نیز دیده می‌شود. در این کودکان مشکل هوشی گزارش نشده است (فوکین و رویسک، 2002). در جراحی این بیماران برای ترمیم ضایعات، پیوند عضله و استخوان انجام شده، هم‌چنین پروتزهای سیلیکونی<sup>35</sup> به‌کار می‌رود (همان‌جا).

## گزارش مورد

م. پسری پنج‌ساله است که در هشت‌ماهگی به‌وسیله خانواده‌ای به فرزندخواندگی پذیرفته شده است. این خانواده یک پسر 12 ساله دارند، که سالم است. مادر زیستی بیمار، به‌دلیل اختلال روان‌پریشی<sup>36</sup> پس از زایمان، توانایی نگهداری او را نداشته است. اطلاعات بیشتری از خانواده زیستی بیمار در دست نیست. نشانگان پولند در این کودک در یک‌سالگی تشخیص داده شد. ناقرینگی دو سوی بدن هنگام راه‌رفتن، دلیل اصلی تشخیص و درگیری عضلات در سمت راست بود. نبود چسبندگی انگشتان موجب تشخیص دیرتر بیماری شد. این تشخیص به‌وسیله دو پزشک اُتوپد، به‌طور جداگانه، داده شده، به‌وسیله متخصص مغز و اعصاب کودکان نیز تأیید گردید.

کودک به‌دلیل فعالیت زیاد، لجبازی و پرخاشگری به درمانگاه روان‌پزشکی کودک و نوجوان ارجاع شده بود؛ او در زمینه رشدی، به‌ویژه در الگوی حرکتی تأخیر داشت. مادرخوانده از جیغ‌زدن، تغییر هیجانی ناگهانی کودک و اختلال خواب او شکایت داشت. ویژگی‌های رفتاری کودک،

- |                         |                        |
|-------------------------|------------------------|
| 1- Poland syndrome      | 2- pectoralis major    |
| 3- Fokin                | 4- Robicsek            |
| 5- Jujng                | 6- Ganji               |
| 7- Gasser               | 8- Vasilescu           |
| 9- pectus carinatum     | 10- pectus excavatum   |
| 11- scoliosis           | 12- anatomist          |
| 13- Phaltankar          | 14- Langdon            |
| 15- Clasper             | 16- hypoplasia         |
| 17- Santos              | 18- Rodríguez          |
| 19- solid               | 20- Kurt               |
| 21- Demirbas            | 22- Uluutku            |
| 23- Akin                | 24- Celenk             |
| 25- Zhang               | 26- metastasis         |
| 27- Gerlinger           | 28- Járαι              |
| 29- Lujber              | 30- Pytel              |
| 31- Ahn                 | 32- Park               |
| 33- Larizza             | 34- Maghnie            |
| 35- Silicon prosthetics | 36- psychotic disorder |

بنا به گزارش مادرخوانده، عبارت بود از: لجبازی و سرکشی؛ سازش نداشتن با همسالان؛ ناتوانی در پیدا کردن دوست و همه چیز را برای خود خواستن؛ تناسب نداشتن سن و رفتار؛ علاقه زیاد به لوازم آرایش و تمایل به بغل کردن افرادی که آرایش کرده اند؛ تنها توجه به برخی از دستورها؛ وابستگی نداشتن به کسی و هیجان نشان ندادن هنگام دیدن آنها؛ زیاد زمین خوردن در خانه؛ توهم بینایی گاهگاهی و بزرگ تر از حد طبیعی دیدن اشیاء؛ بی قراری و پرتحرکی؛ دلبستگی نشان ندادن به هیچ یک از اسباب بازی ها؛ از میان حیوانات علاقه بیشتر به دایناسور؛ نداشتن بازی تخیلی؛ علاقه به دویدن؛ سرگرم شدن با طرح های روی فرش به مدت طولانی در حدود سه سالگی؛ دنبال نکردن برنامه خاص، با وجود تماشا کردن تلویزیون؛ تکان دادن زیاد دست ها؛ حرف های عجیب گاهگاهی، مانند «اگر به ماشین بخورم، ماشین می شکند» و کاربرد بی مورد گاهگاهی سوم شخص در جملاتش، برای نمونه، خطاب قرار دادن خودش با نام.

کودک برای بررسی بیشتر در بخش روانپزشکی کودک بستری شد. در بررسی سوابق طبی کودک، یک نوبت تشنج در هشت ماهگی، همراه با نوار مغزی غیرطبیعی (برپایه گزارش موجود) رخ داده است. در 18 ماهگی، پس از تب و تشنج، درمان با فنوباریتال<sup>1</sup> شروع می شود، ولی به دلیل مشکلات رفتاری و تحریک پذیری با فنوباریتال، دارو به پریمیدون<sup>2</sup> و سپس به والپروات<sup>3</sup> سدیم تغییر می کند. حدود دو سال پیش، به دلیل طبیعی بودن نوار مغزی، داروی ضد تشنج قطع می شود و پس از آن تشنجی بروز نمی کند. هم چنین کودک یک سال پیش دچار درد پهلوی و عفونت ادراری مکرر می شود، که هیپرکلسیوری<sup>4</sup> و سنگ کلیوی ریز (یک تا دو میلی متری) دوطرفه علت زمینه ای تشخیص داده می شود. از سوی دیگر برای کاهش مشکلات روانپزشکی و با تشخیص اختلال بیش فعالی - کمبود توجه مدتی ریتالین<sup>5</sup> تجویز می شود، که به دلیل افزایش بی قراری و پرتحرکی، داروهای ارب<sup>6</sup> و کلونیدین<sup>7</sup> جایگزین می شود. این داروها نیز موجب خواب آلودگی شدید او می شود.

کودک بستری شدن در بخش را به راحتی می پذیرد. مادرخوانده شاغل است و عصرها برای ملاقات می آید. کودک هنگام رفتن او بی قراری می کند، ولی کمی پس از آن آرام می شود. معاینه ها نشان می دهد کودک سن ظاهری و تقویمی متناسبی دارد. ناقرینگی در دو سوی بدن،

به ویژه هنگام انجام حرکات مشخص می شود. حرکات کلیشه ای<sup>8</sup> به صورت تکان دادن و فشار دادن دست ها است. ارتباط چشمی دارد، ولی هنگام پاسخ به پرسش ها، همکاری خوبی ندارد و به طور دایم وسایل اتاق را جابه جا می کند و به نظر می رسد از انجام این کارها هدفی را دنبال نمی کند. رنگ ها را می شناسد، اما زمان ها را درست به کار نمی برد. با وجود ناتوانی جسمی، مهارت های مراقبت از خود را خوب انجام می دهد. مشاهده در بخش نشان داد از انجام برخی کارهای تکراری، مانند باز کردن و بستن در با صدای محکم لذت می برد. در واکنش به تذکر، پرخاشگری دارد. بی قراری، پرتحرکی و تغییر هیجانی، همراه با افزایش حرکات کلیشه ای دست ها از نشانه های دیده شده در بخش است. برای برطرف کردن نیازهایش با کارمندان ارتباط کلامی برقرار می کند. پیروی نکردن از دستورها در بخش نیز دیده می شود. در بخش گاهی جمله های نامربوط به موضوع می گوید، برای نمونه در مورد نیش زدن حشرات صحبت می کند. بارها هنگام راه رفتن زمین می خورد. هنگامی که تلاش می کند بر موضوع خاصی تمرکز کند، حرکت دست هایش زیاد می شود.

نوار مغزی (با توجه به وجود سابقه تشنج) و تصویربرداری رزونانس مغناطیسی<sup>9</sup> (MRI) مغز طبیعی بود. آزمایش های گوناگون زیست شیمی و سوخت و سازی<sup>10</sup> نیز غیرطبیعی نبود. بررسی ژنتیک نیز طبیعی و بهره هوشی کودک در محدوده طبیعی پایین (80-90) گزارش شد.

در مشاوره انجام شده با همکاران عصب شناس، به دلیل زمین خوردن مکرر کودک، توهم بینایی، ماکروپسی<sup>11</sup> و نیز با توجه به سابقه تشنج های پیشین، احتمال نوعی صرع آتونیک<sup>12</sup> بیان و والپروات سدیم 400 میلی گرم روزانه تجویز شد. هم چنین با توجه به نشانه هایی مانند مشکل در برقراری ارتباط انسانی (سازش نداشتن با همسالان و پرخاشگری در واکنش به تذکر)، مشکل تکلمی (صحبت های خارج از موضوع، صحبت کردن با سوم شخص و صحبت کردن در موارد دلخواه)، علاقه محدود، نداشتن بازی های تخیلی و حرکات کلیشه ای، تشخیص اختلال درخودماندگی<sup>13</sup> داده شد. متفاوت بودن میزان توانایی های کودک، تشنج و تأخیر تکاملی

- |                               |                          |
|-------------------------------|--------------------------|
| 1- phenobarbital              | 2- primidone             |
| 3- valproate                  | 4- hypercalciuria        |
| 5- Ritalin                    | 6- orap                  |
| 7- clonidine                  | 8- stereotypic movements |
| 9- Magnetic Resonance Imaging |                          |
| 10- metabolic                 | 11- macropsia            |
| 12- atonic epilepsy           | 13- autism               |

- Fokin, A. A., & Robicsek, F. (2002). Poland's syndrome revisited. *Annals of Thoracic Surgery*, 74, 2218-2225.
- Geneix, A., Jaffray, J. Y., Malet, P., Foulon, E., Jalbert, P., & Crost, P. (1979). A new case of partial trisomy-15q. *Human Genetics*, 51, 335-338.
- Gerlinger, I., Járαι, T., Lujber, L., & Pytel, J. (2007). Poland's syndrome and head-and-neck tumour: An unusual association causing a reconstruction dilemma. *European Archives of Otorhinolaryngology*, 264, 553-556.
- Jujung, M., Ganji, A. Gasser, B., & Vasilescu, C. (1999). Wall disorders imaging of chest. *Radiographics*, 19, 617-637.
- VKurt, Y., Demirbas, S., Uluutku, A. H., Akin, M. L., & Celenk, T. (2006). Poland's syndrome and gastric cancer: Report of a case. *European Journal of Cancer Prevention*, 15, 480-482.
- Larizza, D., & Maghnie, M. (1990). Poland's syndrome associated with growth hormone deficiency. *Journal of Medical Genetics*, 27, 53-55.
- phaltankar, P. M., Langdon, J., & Clasper, J. (2003). Poland syndrome and military personnel. *Journal of the Royal Army Medical Corps*, 149, 294-296.
- Riyaz, N., & Riyaz, A. (2006). Poland syndrome (anomaly) with congenital hemangioma: A new association. *Indian Journal of Dermatology, Venerology and Leprology*, 72, 222-223.
- Santos, L., & Rodríguez, M. P. (2008). Poland syndrome: description of two patients in the same family. *Anales de Pediatria*, 69, 49-51.
- Zhang, S., Shao, C., Xu, M., Chen, S., Lu, C., & Wang, Z. (2008). Poland's syndrome complicated with breast cancer: mammographic, ultrasonographic, and computed tomographic findings. *Acta Radiologica*, 49, 387-390.

نیز تأییدکننده این اختلال بود. بنابراین داروهای ریسپریدون<sup>1</sup> و کلونیدین تجویز شد. با مصرف دارو حرکات کلیشه‌ای، بی‌قراری و پرتحرکی بیمار به میزان قابل‌توجهی کاهش یافت و برای افزایش فعالیت‌های هدفمند و توجه به محرک‌های محیطی به کاردرمانی ارجاع شد.

## بحث

هم‌چنان‌که در مقدمه بیان شد، نشانگان پولند اختلالی نادر است که با سایر اختلالات مانند نقایص مهره‌ای، دکستروکاردی<sup>2</sup>، آپلازی<sup>3</sup> یا هیپوپلازی کلیه و نزول‌نداشتن بیضه‌ها همراه است. سایر اختلال‌های کلیوی، مانند مگاکالیکوز<sup>4</sup> (برینر<sup>5</sup> و ثیل<sup>6</sup>، 1988) و نیز همانژیوم<sup>7</sup> قفسه سینه (ریاز<sup>8</sup> و ریاز، 2006) نیز همراه این اختلال گزارش شده است. در آزمودنی پژوهش حاضر، اختلال کلیوی به‌صورت سنگ‌های کوچک دوطرفه دیده شد. در مورد اختلال‌های روانپزشکی همراه با نشانگان پولند، یک مورد همراهی با سه کروموزومی جزئی 15q<sup>9</sup> گزارش شده که در آن کم‌توانی ذهنی، تشنج، اختلال‌های کلامی، هیپوتونی و درخودماندگی دیده شده است (جنیکس<sup>10</sup> و همکاران، 1997). آزمودنی پژوهش حاضر، دومین گزارش همراهی نشانه‌های درخودماندگی با این اختلال است. به نظر می‌رسد در هر دو این اختلال‌ها اثر نقش مهمی دارد. با توجه به این که اختلال درخودماندگی در یک طیف قرار می‌گیرد، ممکن است موارد دیگری از این بیماران که به نوع خفیف‌تر بیماری، مانند آسپرگر، مبتلا بوده‌اند، شناخته نشده باشند. این امر بررسی روانپزشکی چنین بیمارانی را مهم‌تر می‌سازد. به‌ویژه با توجه به آزمودنی پژوهش حاضر، توجه به این نکته مهم است که در بیماران مراجعه‌کننده با شکایت اصلی پرتحرکی و بی‌قراری، باید به سایر نشانه‌ها نیز توجه کرد تا با تشخیص به‌موقع اختلال و انجام اقدامات درمانی بتوان به بیمار کمک بیشتری کرد. [بنا به اظهار نویسنده مسئول مقاله، حمایت مالی از پژوهش و تعارض منافع وجود نداشته است].

## منابع

- Ahn, M. I., Park, S. H., & Park, Y. H. (2000). Poland's syndrome with lung cancer: A case report. *Acta Radiologica*, 41, 432-434.
- Briner, V., & Thiel, G. (1988). Hereditary Poland syndrome with megacalycosis of the right kidney. *Schweizerische Medizinische Wochenschrift*, 118, 898-903.

- |                        |                  |
|------------------------|------------------|
| 1- risperidone         | 2- dextrocardia  |
| 3- aplasia             | 4- megacalycosis |
| 5- Briner              | 6- Thiel         |
| 7- hemangioma          | 8- Riyaz         |
| 9- partial trisomy 15q | 10- Geneix       |